

ŽÁDANKA KE GENETICKÉMU VYŠETŘENÍ – GERMINÁLNÍ GENOM

Pacient	Kód pojišťovny: _____	Žadatel	Odbornost: _____
Číslo pojištěnce: _____		IČP: _____	
Příjmení: _____		Jméno lékaře: _____ Adresa: _____ Tel.: _____ Razítko a podpis: _____	
Jméno: _____			
Základní diagnóza: _____			
ORPHA kód: _____			
Kontakt na pacienta: _____			
Pohlaví: _____	<input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena	Datum odběru: _____	Datum odeslání: _____
Informovaný souhlas s vyšetřením (nutno vyplnit!):		Pacient souhlasí s	
<input type="checkbox"/> je přiložen k této žádance		- reportováním náhodných nálezů	
<input type="checkbox"/> byl zaslán již dříve (jedná se o opakované vyšetření)		<input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	
<input type="checkbox"/> je uložen v dokumentaci pacienta (pacienti FN Brno)		- uložením vzorku po analýze	
<input type="checkbox"/> pacient NESOUHLASÍ s využitím biologického materiálu k výzkumným účelům		<input type="checkbox"/> ANO <input type="checkbox"/> NE	
Odesílaný materiál:	<input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> RNA izolovaná z	Účel vyšetření:	
<input type="checkbox"/> periferní krev – izolace DNA (5 ml do EDTA)	<input type="checkbox"/> periferní krev	<input type="checkbox"/> banking DNA v laboratoři CMBG	
<input type="checkbox"/> periferní krev – izolace RNA (např. PAXgene)	<input type="checkbox"/> amniocyty nativní	<input type="checkbox"/> určení/potvrzení diagnózy	
<input type="checkbox"/> periferní krev (heparin)	<input type="checkbox"/> amniocyty kultivované	<input type="checkbox"/> zjištění onemocnění plodu	
<input type="checkbox"/> plodová voda (amniocyty nativní)	<input type="checkbox"/> choriové klky nativní	<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u rodinného příslušníka probanda	
<input type="checkbox"/> amniocyty kultivované	<input type="checkbox"/> choriové klky kultivované	<input type="checkbox"/> zjištění přenašečství u partnera probanda	
<input type="checkbox"/> choriové klky nativní	<input type="checkbox"/> jiný materiál (upřesněte):	Příjmení a jméno probanda: _____	
<input type="checkbox"/> choriové klky kultivované	<input type="checkbox"/> suspenze (cytogenetika)	Rodné číslo probanda: _____	
<input type="checkbox"/> pupečnicková krev	<input type="checkbox"/> bukální stěr	Vztah vyšetřovaného k probandovi: _____	
<input type="checkbox"/> fetální tkáň	<input type="checkbox"/> jiný materiál (upřesněte):	Familiární mutace: gen, transkript, varianta	
<input type="checkbox"/> tkáň (upřesněte):	<input type="checkbox"/> DNA je již v laboratoři CMBG	<input type="checkbox"/> jiný účel (upřesněte):	
<input type="checkbox"/> krevní skvrna (karty typu Whatmann 903)			
<input type="checkbox"/> periferní krev – izolace cfDNA na NIPT (spec. odběrový materiál)			
Doplňující informace o pacientovi:			
Pro vyšetření prováděná technikami NGS je vždy nutno dodat klinickou zprávu pacienta. Pro WES je spolu s <u>klinickou zprávou</u> nutno dodat standardizovanou terminologii pro <u>popis fenotypu dle HPO</u>: https://hpo.jax.org			
Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):			
Přijal (kdo/kdy): _____	Výsledek vyšetření: _____		
Zpracoval (kdo/kdy): _____			
Převzal (kdo/kdy): _____			
Další informace: _____	Č. vzorku v LIS _____		

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.

Přehled vyšetření (germinální genom):

Číslo pojištění:									
Příjmení:									
Jméno:									
Datum odběru:									

NEUROMUSKULÁRNÍ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4624	METABOLICKÁ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4626	NEONKOLOGICKÁ HEMATOLOGIE Info tel. 53223 kl. 4626
<input type="checkbox"/> Duchennova svalová dystrofie (gen <i>DMD</i> ; MLPA) <input type="checkbox"/> Spinální svalová atrofie (geny <i>SMN1</i> , <i>SMN2</i> ; MLPA) <input type="checkbox"/> Myotonická dystrofie 1 (gen <i>DMPK</i>) <input type="checkbox"/> Myotonická dystrofie 2 (gen <i>CNBP</i>) <input type="checkbox"/> Facioskapulohumerální svalová dystrofie 1 <input type="checkbox"/> Okulofaryngeální svalová dystrofie/myopatie <input type="checkbox"/> Amyotrofická laterální skleróza/ frontotemporální demence (gen <i>C9orf72</i>) <input type="checkbox"/> Amyloidóza (gen <i>TTR</i>) NGS panel #: <input type="checkbox"/> Svalové dystrofie a myopatie <input type="checkbox"/> Myotonické syndromy <input type="checkbox"/> Onemocnění spojená s iontovými kanály <input type="checkbox"/> Maligní hypertermie <input type="checkbox"/> Kongenitální myastenické syndromy <input type="checkbox"/> Onemocnění motorického neuronu <input type="checkbox"/> Dědičné kardiomyopatie <input type="checkbox"/> Arytmogenní syndromy <input type="checkbox"/> Artrogrypózy <input type="checkbox"/> Analýza genu:	<input type="checkbox"/> Cystická fibróza (gen <i>CFTR</i>) <input type="checkbox"/> Familiární chylomikronémie # <input type="checkbox"/> Hypercholesterolemie # <input type="checkbox"/> Hypertriacylglycerolemie # <input type="checkbox"/> Laktózová intolerance <input type="checkbox"/> MODY (Maturity Onset Diabetes of Young) # <input type="checkbox"/> Pankreatitida # Info tel. 53223 kl. 4625 <input type="checkbox"/> Deficit alfa-1-antitrypsinu (gen <i>SERPINA1</i>) <input type="checkbox"/> Fenylketonurie/hyperfenylalaninémie (gen <i>PAH</i>) <input type="checkbox"/> Galaktosémie (gen <i>GALT</i>) <input type="checkbox"/> Kongenitální adrenální hyperplázie (gen <i>CYP21A2</i>) <input type="checkbox"/> Kongenitální adrenální hyperplázie (geny <i>CYP11B1</i> , <i>CYP17A1</i> , <i>HSD3B2</i>) <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitzův syndrom (gen <i>DHCR7</i>) <input type="checkbox"/> Wilsonova choroba (gen <i>ATP7B</i>) ONEMOCNĚNÍ KŮŽE, POJIVOVÉ TKÁNĚ A KOSTÍ Info tel. 53223 kl. 4625, 4624 <input type="checkbox"/> X-vázaná ichtyóza (gen <i>STS</i>) <input type="checkbox"/> Incontinentia pigmenti (gen <i>IKBKG</i>) <input type="checkbox"/> Léri-Weillova dyschondrosteóza (gen <i>SHOX</i> ; MLPA) Celoexomová sekvenace (WES) a in silico panel #: <input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa <input type="checkbox"/> Ichtýózy <input type="checkbox"/> Anomálie nehtů <input type="checkbox"/> Ektodermální dysplázie <input type="checkbox"/> Ageneze zubů <input type="checkbox"/> Poruchy růstu a vady vlasů <input type="checkbox"/> Albinismus <input type="checkbox"/> Darierova choroba <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlosův syndrom <input type="checkbox"/> Marfanův a Loeys-Dietzův syndrom <input type="checkbox"/> Neurofibromatóza <input type="checkbox"/> Rasopatie <input type="checkbox"/> Amelogenesis imperfecta <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta <input type="checkbox"/> Skeletální dysplázie <input type="checkbox"/> Analýza genu: Jiné onemocnění kůže, pojivové tkáně a kostí neuvedené výše: <input type="checkbox"/> EPILEPSIE A NEUROVÝVOJOVÁ ONEMOCNĚNÍ Info tel. 53223 kl. 4624, 4625 <input type="checkbox"/> Celoexomová sekvenace (WES) <input type="checkbox"/> NGS panel pro vybrané epilepsie #	<input type="checkbox"/> Celoexomová sekvenace (WES) Anémie: <input type="checkbox"/> Aplastická anémie # <input type="checkbox"/> Blackfan-Diamondova anémie # <input type="checkbox"/> Shwachman-Diamondův syndrom # <input type="checkbox"/> Selhání kostní dřeně # <input type="checkbox"/> Fanconiho anémie # <input type="checkbox"/> Sideroblastické anémie # <input type="checkbox"/> Sideropenické anémie # <input type="checkbox"/> Srpkovitá anémie # <input type="checkbox"/> Enzymatické defekty erytrocytů # <input type="checkbox"/> Membránové poruchy erytrocytu # <input type="checkbox"/> Methemoglobinémie # <input type="checkbox"/> α-thalasémie # <input type="checkbox"/> β-thalasémie # <input type="checkbox"/> Paroxysmální noční hemoglobinurie # Poruchy srážení krve: <input type="checkbox"/> Dys/Hypo/Afibrinogenemie <input type="checkbox"/> Deficit faktoru II (kompl. sekvenace) <input type="checkbox"/> Deficit faktoru II (varianta 20210G>A) <input type="checkbox"/> Deficit faktoru V (kompl. sekvenace) <input type="checkbox"/> Deficit faktoru V (Leidenská mutace) <input type="checkbox"/> Kombinovaný deficit faktoru V a VIII <input type="checkbox"/> Deficit faktoru VII <input type="checkbox"/> Hemofilie A (faktor VIII) <input type="checkbox"/> Hemofilie B (faktor IX) <input type="checkbox"/> von Willebrandova choroba typ: <input type="checkbox"/> Deficit jiného srážecího faktoru <input type="checkbox"/> Deficit Proteinu C <input type="checkbox"/> Deficit Proteinu S <input type="checkbox"/> PAI-1 (4G/5G) <input type="checkbox"/> Deficit antitrombinu (<i>SERPINC1</i>) <input type="checkbox"/> Trombocytopenie/-penie # <input type="checkbox"/> Heřmanského-Pudlákův syndrom # Další vrozené poruchy: <input type="checkbox"/> Atypický hemolyticko-uremický syndrom # <input type="checkbox"/> Hereditární hemochromatóza # <input type="checkbox"/> Hereditární hemoragická teleangiektázie # <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinémie # <input type="checkbox"/> Neutropénie # <input type="checkbox"/> Polycytémie # <input type="checkbox"/> Porfyrie # Jiné hematologické onemocnění neuvedené výše: <input type="checkbox"/>
FARMAKOGENETIKA Info tel. 53223 kl. 4647		
<input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2C9</i> <input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2C9</i> , <i>VKORC1</i> (warfarin, pouze dg E88.8) <input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2C19</i> (pouze dg E88.8) <input type="checkbox"/> Gen <i>TPMT</i> (pouze dg E88.8) <input type="checkbox"/> Gen <i>DPYD</i>		
HEREDITÁRNÍ NÁDOROVÉ SYNDROMY Info tel. 53223 kl. 4396		
<input type="checkbox"/> Celoexomová sekvenace (WES) (doporučujeme předchozí konzultaci) <input type="checkbox"/> NGS panel BRONCO # <input type="checkbox"/> Hereditární karcinomy prsu a ovaria # <input type="checkbox"/> Familiární adenomatózní polypóza střev # <input type="checkbox"/> Hereditární nonpolypózní kolorektální karcinom # <input type="checkbox"/> Hereditární retinoblastom (gen <i>RB1</i>) <input type="checkbox"/> Familiární maligní melanom # <input type="checkbox"/> Predispozice k myeloproliferativním onemocněním # <input type="checkbox"/> Predispozice k lymfoproliferativním onemocněním # <input type="checkbox"/> Analýza souboru genů pomocí dalších metod (MLPA) <input type="checkbox"/> Analýza jiných genů (po předchozí konzultaci):		

Seznam genů v jednotlivých NGS panelech je dostupný na www.cmbgt.cz

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.

Přehled vyšetření (germinální genom):

Číslo pojištěnce:											
Příjmení:											
Jméno:											
Datum odběru:											

ONEMOCNĚNÍ NEUVEDENÁ VÝŠE Info tel. 53223 kl. 4626	GENETICKÁ VYŠETŘENÍ SPOJENÁ S REPRODUKČÍ Info tel. 53223 kl. 4626	
Autosomálně recesivní hluchota:	PORUCHY PLODNOSTI	NEINVAZIVNÍ PRENATÁLNÍ TESTOVÁNÍ
<input type="checkbox"/> Gen <i>GJB2</i>	<input type="checkbox"/> Poruchy ženské plodnosti (NGS panel) #	<input type="checkbox"/> Stanovení pohlaví plodu
<input type="checkbox"/> Geny <i>STRC, CATSPER2, OTOA</i> (MLPA)	<input type="checkbox"/> Poruchy mužské plodnosti (NGS panel) #	<input type="checkbox"/> Určení RhD faktoru
Další onemocnění:	<input type="checkbox"/> Delece azoospermatického faktoru	<input type="checkbox"/> Určení RhC faktoru
<input type="checkbox"/> Blau syndrom (gen <i>NOD2</i> exon 4)	PREKONCEPČNÍ TESTOVÁNÍ	<input type="checkbox"/> Achondroplazie – varianta Gly380Arg (gen <i>FGFR3</i>)
<input type="checkbox"/> Celiakie	<input type="checkbox"/> Základní panel (NGS panel) #	
<input type="checkbox"/> Crohnova choroba #	<input type="checkbox"/> Rozšířený panel (NGS panel) #	
<input type="checkbox"/> Detekce pohlaví (gen <i>SRY</i>)	<input type="checkbox"/> Celoxomová sekvenace (WES)	
<input type="checkbox"/> Stanovení zygozity		
<input type="checkbox"/> Syndrom fragilního chromozomu X		
<input type="checkbox"/> Hereditární α -tryptasémie (gen <i>TPSAB1</i>)		

Seznam genů v jednotlivých NGS panelech je dostupný na www.cmbgt.cz

WES (celoxomové sekvenování)	
<input type="checkbox"/>	WES mimo výše uvedené diagnostické skupiny
<input type="checkbox"/>	Reanalýza dat z WES (klinické přehodnocení získaných sekvenačních dat), uveďte odůvodnění:
<input type="checkbox"/>	Nová klinická data
<input type="checkbox"/>	Časový odstup
<input type="checkbox"/>	Jiný důvod (upřesněte):

CYTOGENETICKÉ VYŠETŘENÍ	
Info tel. 53223 kl. 4745	
Požadované vyšetření	Specifikace
<input type="checkbox"/> Karyotyp	
<input type="checkbox"/> ZCA – CAPL	
<input type="checkbox"/> FISH	
<input type="checkbox"/> arrayCGH	
<input type="checkbox"/> MLPA	
<input type="checkbox"/> QF-PCR (vyšetření aneuploidí)	
<input type="checkbox"/> qPCR	
<input type="checkbox"/> Reanalýza dat	
<input type="checkbox"/> Uschování buněčné suspenze	
Naléhavost cytogenetického vyšetření	<input type="checkbox"/> statim <input type="checkbox"/> gravidita týden gravidity:

V případě nejasného nebo patologického nálezu vyšetření karyotypu dle SA/CMBG/C0003 bude vyšetření doplněno metodou FISH.

POZNÁMKY

UPOZORNĚNÍ: Strany 2 a 3 lze ke straně 1 tisknout podle požadovaného vyšetření, v případě požadavku pouze na banking stačí strana 1.